

## Curriculum Vitae Europass



**NOME** Marcella  
**COGNOME** Neri  
**DATA e LUOGO di NASCITA** 02.07.1976 Bondeno (Ferrara) Italia  
**Email** [nremcl@unife.it](mailto:nremcl@unife.it)  
**Codice fiscale** NREMCL76L42A965U

**Indirizzo lavoro** *Istituto di Genetica Medica,  
via Fossato di Mortara 74, 44121 Ferrara*

**Telefono** 0532974403  
**fax** 0532-236157

### Istruzione e formazione

#### Luglio 2000

Universita' degli Studi di Ferrara Laurea in Medicina e Chirurgia con votazione 110/110 e Lode con tesi : "Le distrofinopatie: dalla patologia al gene."

#### Ottobre 2004

Universita' degli Studi di Ferrara Specializzazione in Genetica Medica con votazione 50/50 e Lode con tesi : " Ricerca di mutazioni atipiche nel gene MeCP2 in pazienti con sindrome di Rett: haplotype sharing e studio dell'RNA messaggero".

#### Dicembre 2007

Dottorato di Ricerca in Farmacologia e Oncologia Molecolare svolto presso la Sezione di Genetica Medica dell'Universita' di Ferrara con tesi: "The absence of dystrophin B isoform expression in human heart ventricles explains the pathogenesis of 5' XLDC and highlights the complexity of therapeutic perspectives"

2000-2004 Universita' di Ferrara Scuola di Specializzazione in Genetica Medica presso Sezione di Genetica Medica. Partecipazione alle attività cliniche di consulenza, approfondimento diagnostico, stesura relazioni cliniche, discussione casi clinici per un totale di circa 2000 consulenze con particolare interesse per le patologie neuromuscolari.

2005-2007 Dottorato di ricerca presso la Sezione di Genetica Medica con un progetto riguardante lo studio della regolazione trascrizionale delle isoforme della distrofina in muscolo scheletrico e cardiaco e in pazienti con cardiomiopatia dilatativa legata al cromosoma X (XLDC)

Esperienza formativa all'estero

2006-2007 Reserch visiting presso la Dubowitz Neuromuscular Unit, Imperial College London (supervisore Prof.Francesco Muntoni) nell'ambito del progetto di Dottorato.

Studio quantitativo mediante Western Blotting della distrofina nel muscolo scheletrico di pazienti con cardiomiopatia dilatativa legata al cromosoma X (XLDC). Messa a punto di analisi Western Blotting su "singola sezione" di biopsia muscolare.

### Esperienza professionale

#### Marzo-Agosto 2008

Titolare di borsa di studio relativa a "Committenza, produzione e governance per le attività cliniche di genetica medica: sperimentazione e valutazione del modello" presso la Azienda Ospedaliero Universitaria S. Anna di Ferrara. Utilizzo di un software composto da una serie di moduli operativi (genetica clinica, citogenetica, genetica molecolare) al fine di standardizzare la

raccolta dei dati, utilizzare una strategia condivisa per l'armonizzazione delle codifiche delle patologie, adottare criteri di qualità comuni, condividere iter diagnostici, adottare un linguaggio di comunicazione e di interazione comune al fine di garantire l'integrazione, l'omogeneizzazione e l'interoperabilità in ambito regionale e nazionale.

#### Febbraio -Dicembre 2009

Assegnista di Ricerca presso la Sezione di Genetica Medica della Università di Ferrara diretta dalla Prof.ssa A. Ferlini sul progetto europeo FP7 "NMD-Chip Development of targeted DNA Chips for high throughput diagnosis of Neuromuscular Disorders"

Nell'ambito del progetto si è occupata del design di Arrays CGH comprendenti geni noti responsabili di patologie muscolari e neuropatie e mirati alla identificazione di grossi riarrangiamenti negli stessi.

Ha inoltre contribuito al design di Arrays CGH comprendenti geni "candidati" responsabili di patologie muscolari e neuropatie e al design di Arrays per "Sequence Capture" sia di geni noti che di geni candidati per patologie muscolari e neuropatie.

Inoltre ha partecipato alla validazione degli Arrays ideati e al loro utilizzo diagnostico in pazienti con patologie neuromuscolari.

#### Gennaio 2010-Gennaio 2011

Contratto individuale di lavoro a tempo determinato in qualità di Dirigente Medico di genetica medica presso L'azienda Ospedaliero Universitaria di Ferrara.

#### Giugno 2011-presente

Contratto individuale di lavoro a tempo indeterminato in qualità di Dirigente Medico di genetica medica presso L'azienda Ospedaliero Universitaria di Ferrara.

#### **Competenza di consulenza genetica**

Consulenza genetica e valutazione del rischio di ricorrenza in pre e post natale, consulenza pre test e post test, consulenza teratologica. Consulenza oncogenetica.

#### **Competenza di genetica clinica**

Inquadramento clinico-diagnostico di patologie ereditarie in particolare di patologie neuromuscolari. Dismorfologia clinica e studio di pazienti con ritardo mentale e sindromi malformative.

#### **Competenza di tecniche di laboratorio molecolare**

Studi genomici: Estrazione DNA da sangue/tessuti/cellule, PCR e Sequenziamento, PCR quantitativa Real Time (Syber Green e Taqman), MLPA, clonaggio di prodotti di PCR, analisi di linkage, Southern Blotting, Utilizzo della metodica Comparative Genomic Hybridization (Agilent custom arrays 4x44K and 8x15K) Studi di espressione (analisi RNA): estrazione RNA da diversi tessuti/cellule e da campioni ottenuti mediante la tecnica Laser Capture, RT PCR, PCR quantitativa Real Time per lo studio dell'espressione genica, ibridazione in situ Allestimento di colture cellulari (primarie e linee cellulari) Studi proteici :Estrazione di proteine da diversi tessuti e quantificazione, analisi mediante Western Blotting e Western Blotting su "sezione singola"

#### **Competenza di tecniche di laboratorio citogenetica**

Colture cellulari. Studio mediante comparative genomic hybridization (CGH) utilizzando Whole Genome Arrays mirato alla ricerca di riarrangiamenti genomici in pazienti con quadri sindromici.

#### **Competenze informatiche**

Utilizzo delle applicazioni di Office (Word, Power Point, Excel) per Windows e Mac. Utilizzo di Cyrillic per costruzione di alberi familiari e analisi di linkage. Utilizzo di CGH Analytics e Feature Extraction per analisi dei dati di Array. Utilizzo di programmi online di analisi bioinformatica (Entrez, UCSC, Genecard, Ensemble) applicata a studi genomici e di espressione. Utilizzo di software di genetica clinica (OMD, Possum).

## Partecipazione a progetti di ricerca

2006-2008 Telethon GGP05115 (P.I. Prof.ssa A. Ferlini): Definition of the dystrophin gene transcriptome and modulation of mutations by antisense oligonucleotides-induced targeted exon skipping . Ruolo: caratterizzazione clinica e molecolare dei pazienti.

2008 Telethon GUP 07011 (P.I. Prof.ssa A. Ferlini ): Antisense modulation and characterisation of myogenic cells from 14 boys with Duchenne muscular dystrophy as pre-trial study aimed at patients recruitment for a European multicentric clinical trial. Ruolo: caratterizzazione clinica dei pazienti e definizione genomica delle mutazioni mediante studio CGH.

2008-2011 FP7 “ NMD-Chip Development of targeted DNA Chips for high throughput diagnosis of Neuromuscular Disorders”. Ruolo: design e validazione degli Arrays diagnostici e di ricerca.

## Organizzazione di meeting/corsi/workshop in ambito nazionale e internazionale

Organizzazione del terzo SC meeting nell'ambito del progetto europeo NMD Chip dal 29 al 31 marzo 2010

## Lingue parlate

Ottima conoscenza della lingua inglese (orale e scritto)

Buona conoscenza della lingua francese (orale e scritto)

Conoscenza elementare della lingua tedesca e spagnola (orale e scritto)

## Pubblicazioni scientifiche

1. FALCO M; SCUDERI C; MUSUMECI S; STURNIO M; **NERI M**; BIGONI S; CANIATTI L; FICHERA M. (2004). **Two novel mutations in the spastin gene (SPG4) found by DHPLC mutation analysis..** NEUROMUSCULAR DISORDERS. vol. 2004 Nov;14(11):750-3.; pp. , ISSN: 0960-8966.
2. FICHERA M; LO GIUDICE M; FALCO M; STURNIO M; AMATA S; CALABRESE O; BIGONI S; CALZOLARI E; **NERI M**. (2004). **Evidence of kinesin heavy chain (KIF5A) involvement in pure hereditary spastic paraplegia..** NEUROLOGY. vol. 2004 Sep 28;63(6):1108-10; pp. , ISSN: 0028-3878.
3. RIMESSI P; GUALANDI F; DUPREZ L; SPITALI P; **NERI M**; MERLINI L; CALZOLARI E; MUNTONI F; FERLINI A. (2005). **Genomic and transcription studies as diagnostic tools for a prenatal detection of X-linked dilated cardiomyopathy due to a dystrophin gene mutation..** AMERICAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS. PART A. vol. Feb 1;132(4):391-4.; pp. , ISSN: 1552-4825.
4. LO GIUDICE M; **NERI M**; FALCO M; STURNIO M; CALZOLARI E; DI BENEDETTO D; FICHERA M. (2006). **A missense mutation in the coiled-coil domain of the KIF5A gene and late-onset hereditary spastic paraplegia..** ARCHIVES OF NEUROLOGY. vol. 2006 Feb;63(2):284-7.; pp. , ISSN: 0003-9942.
5. GUALANDI F; RIMESSI P; TRABANELLI C; SPITALI P; **NERI M**; PATARNELLO T; ANGELINI C; YAU SC; ABBS S; MUNTONI F; CALZOLARI E; FERLINI A. (2006). **Intronic breakpoint definition and transcription analysis in DMD/BMD patients with deletion/duplication at the 5' mutation hot spot of the dystrophin gene.** GENE. vol. Mar 29;370:26-33; pp. , ISSN: 0378-1119.

6. STEVANIN G; MONTAGNA G; AZZEDINE H; VALENTE EM; DURR A; SCARANO V; BOUSLAM N; CASSANDRINI D; DENORA PS; CRISCUOLO C; BELARBI S; ORLACCHIO A; JONVEAUX P; SILVESTRI G; HERNANDEZ AM; DE MICHELE G; TAZIR M; MARIOTTI C; BROCKMANN K; MALANDRINI A; VAN DER KNAPP MS; **NERI M**; TONEKABONI H; MELONE MA; TESSA A; DOTTI MT; TOSETTI M; PAURI F; FEDERICO A; CASALI C; CRUZ VT; LOUREIRO JL; ZARA F; FORLANI S; BERTINI E; COUTINHO P; FILLA A; BRICE A; SANTORELLI FM. (2006). **Spastic paraplegia with thin corpus callosum: description of 20 new families, refinement of the SPG11 locus, candidate gene analysis and evidence of genetic heterogeneity..** NEUROGENETICS. vol. 2006 Jul;7(3):149-56; pp. , ISSN: 1364-6745.
7. **NERI M**; TORELLI S; BROWN S; UGO I; SABATELLI P; MERLINI L; SPITALI P; RIMESSI P; GUALANDI F; SEWRY C; FERLINI A; MUNTONI F. (2007). **Dystrophin levels as low as 30% are sufficient to avoid muscular dystrophy in the human..** NEUROMUSCULAR DISORDERS. vol. 2007 Sep 6; pp. , ISSN: 0960-8966.
8. BOVOLENTA M, **NERI M**, FINI S, FABRIS M, TRABANELLI C, VENTUROLI A, MARTONI E, BASSI E, SPITALI P, BRIOSCHI S, FALZARANO MS, RIMESSI P, CICCONE R, ASHTON E, MCCAULEY J, YAU S, ABBS S, MUNTONI F, MERLINI L, GUALANDI F, FERLINI A. (2008) **A novel custom high density-comparative genomic hybridization array detects common rearrangements as well as deep intronic mutations in dystrophinopathies.** BMC GENOMICS. Nov 28;9:572.
9. GUALANDI F, **NERI M**, BOVOLENTA M, MARTONI E, RIMESSI P, FINI S, SPITALI P, FABRIS M, PANE M, ANGELINI C, MORA M, MORANDI L, MONGINI T, BERTINI E, RICCI E, VATTEMI G, MERCURI E, MERLINI L, FERLINI A. (2009) **Transcriptional behavior of DMD gene duplications in DMD/BMD males.** HUM MUTAT. Feb;30(2):E310-9.
10. RIMESSI P, SABATELLI P, FABRIS M, BRAGHETTA P, BASSI E, SPITALI P, VATTEMI G, TOMELLERI G, MARI L, PERRONE D, MEDICI A, **NERI M**, BOVOLENTA M, MARTONI E, MARALDI NM, GUALANDI F, MERLINI L, BALLESTRI M, TONDELLI L, SPARNACCI K, BONALDO P, CAPUTO A, LAUS M, FERLINI A. (2009) **Cationic PMMA Nanoparticles Bind and Deliver Antisense Oligoribonucleotides Allowing Restoration of Dystrophin Expression in the mdx Mouse.** MOL THER. Feb 24.
11. VATTEMI G, TONIN P, **NERI M**, MARINI M, GUALANDI F, GUGLIELMI V, FERLINI A, TOMELLERI G. (2009) **Calpain 3 deficiency presenting as fiber type disproportion** NEUROPATHOL APPL NEUROBIOL. Apr 15. PubMed PMID: 19490426.
12. MARTONI E, URCIUOLO A, SABATELLI P, FABRIS M, BOVOLENTA M, **NERI M**, GRUMATI P, D'AMICO A, PANE M, MERCURI E, BERTINI E, MERLINI L, BONALDO P, FERLINI A, GUALANDI F. (2009) **Identification and characterization of novel collagen VI non-canonical splicing mutations causing Ullrich congenital muscular dystrophy.** HUM MUTAT. May;30(5):E662-72. PubMed PMID: 19309692.
13. BOVOLENTA M, **NERI M**, MARTONI E, URCIUOLO A, SABATELLI P, FABRIS M, GRUMATI P, MERCURI E, BERTINI E, MERLINI L, BONALDO P, FERLINI A, GUALANDI F. (2010) **Identification of a deep intronic mutation in the COL6A2 gene by a novel custom oligonucleotide CGH array designed to explore allelic and genetic heterogeneity in collagen VI-related myopathies.** BMC Med Genet. 2010Mar 19;11:44. PMID: 20302629
14. VATTEMI G, GUALANDI F, OOSTERHOF A, MARINI M, TONIN P, RIMESSI P, **NERI M**, GUGLIELMI V, RUSSIGNAN A, POLI C, VAN KUPPEVELT TH, FERLINI A, TOMELLERI G. (2010) **Brody disease: insights into biochemical features of SERCA1 and identification of a novel mutation.** J Neuropathol Exp Neurol. Mar;69(3):246-52. PMID: 20142766
15. FERLINI A, BOVOLENTA M, **NERI M**, GUALANDI F, BALBONI A, YURYEV A, SALVI F, GEMMATI D, LIBONI A, ZAMBONI P. (2010) **Custom CGH array profiling of copy**

- number variations (CNVs) on chromosome 6p21.32 (HLA locus) in patients with venous malformations associated with multiple sclerosis.** BMC Med Genet. Apr 28;11:64.PMID: 20426824
16. A. SENSI, S. CERUTI, P. TREVISI, F.GUALANDI, M. BUSI, I. DONATI1, **M.NERI**, A. FERLINI A. MARTINI (2011) **LAMM syndrome with middle ear dysplasia associated with compound heterozygosity for FGF3 mutations.** American Journal of Medical Genetics: Part A in press
  17. VATTEMI G, **NERI M**, PIFFER S, VICART P, GUALANDI F, MARINI M, GUGLIELMI V, FILOSTO M, TONIN P, FERLINI A, TOMELLERI G. (2011) **Clinical, morphological and genetic studies in a cohort of 21 patients with myofibrillar myopathy.** Acta Myol. Oct;30(2):121-6. PubMed PMID: 22106715
  18. **NERI M**, VALLI E, ALFANO G, BOVOLENTA M, SPITALI P, RAPEZZI C, MUNTONI F, BANFI S, PERINI G, GUALANDI F, FERLINI A. (2012). **The absence of dystrophin brain isoform expression in healthy human heart ventricles explains the pathogenesis of 5' X-linked dilated cardiomyopathy.** BMC MEDICAL GENETICS, vol. Mar 28, p. 13-20, ISSN: 1471-2350
  19. BOVOLENTA M, ERRIQUEZ D, VALLI E, BRIOSCHI S, SCOTTON C, **NERI M**, FALZARANO MS, GHERARDI S, FABRIS M, RIMESSI P, GUALANDI F, PERINI G, FERLINI A. (2012). **The DMD Locus Harbours Multiple Long Non-Coding RNAs Which Orchestrate and Control Transcription of Muscle Dystrophin mRNA Isoforms** PLOS ONE, vol. xx, p. xx, ISSN: 1932-6203, doi: 10.1371/journal.pone.0045328
  20. VATTEMI G, **NERI M**, MARINI M, GUALANDI F, TONIN P, BERTOLASI L, GUGLIELMI V, CATALI C, NOVELLI G, FERLINI A, TOMELLERI G. (2012) **Selective pseudohypertrophy of vastus medialis muscles associated with calpain 3 deficiency.** Neurologist. Sep;18(5):306-9
  21. FERLINI A, **NERI M**, GUALANDI F (2012). **The medical genetics of dystrophinopathies: molecular genetic diagnosis and its impact on clinical practice.** NEUROMUSCULAR DISORDERS, vol. 29, p. 000, ISSN: 0960-896
  22. **NERI M**, SELVATICI R, SCOTTON C, TRABANELLI C, ARMAROLI A, DE GRANDIS D, LEVY N, GUALANDI F, FERLINI A. **A patient with limb girdle muscular dystrophy carries a TRIM32 deletion, detected by a novel CGH array, in compound heterozygosis with a nonsense mutation.** Neuromuscul Disord. 2013 Jun;23(6):478-82
  23. GUGLIELMI V, VATTEMI G, GUALANDI F, VOERMANS NC, MARINI M, SCOTTON C, PEGORARO E, OOSTERHOF A, KÓSA M, ZÁDOR E, VALENTE EM, DE GRANDIS D, **NERI M**, CODEMO V, NOVELLI A, VAN KUPPEVELT TH, DALLAPICCOLA B, VAN ENGELEN BG, FERLINI A, TOMELLERI G (2013). **SERCA1 protein expression in muscle of patients with Brody disease and Brody syndrome and in cultured human muscle fibers.** Mol Genet Metab. Sep-Oct;110(1-2):162-9
  24. GUALANDI F, BIGONI S, MELCHIORRI L, BULDRINI B, BALBONI A, **NERI M**, ARMAROLI A, PARMEGGIANI G, ITALYANKINA E, MAURO A, RAVANI A, FINI S, CARACCILO S, FERLINI A. **Genetic counseling for women referred for advanced maternal age: a telegenetic approach.** Genet Med. 2014 Oct;16(10):795
  25. WEIN N, VULIN A, FALZARANO MS, SZIGYARTO CA, MAITI B, FINDLAY A, HELLER KN, UHLÉN M, BAKTHAVACHALU B, MESSINA S, VITA G, PASSARELLI C, BRIOSCHI S, BOVOLENTA M, **NERI M**, GUALANDI F, WILTON SD, RODINO-KLAPAC LR, YANG L, DUNN DM, SCHOENBERG DR, WEISS RB, HOWARD MT, FERLINI A, FLANIGAN KM. **Translation from a DMD exon 5 IRES results in a functional dystrophin isoform that attenuates dystrophinopathy in humans and mice.** Nat Med. 2014 Sep;20(9):992-1000

26. MICALE L, AUGELLO B, MAFFEO C, SELICORNI A, ZUCCHETTI F, FUSCO C, DE NITTIS P, PELLICO MT, MANDRIANI B, FISCHETTO R, BOCCONE L, SILENGO M, BIAMINO E, PERRIA C, SOTGIU S, SERRA G, LAPI E, **NERI M**, FERLINI A, CAVALIERE ML, CHIURAZZI P, MONICA MD, SCARANO G, FARAVELLI F, FERRARI P, MAZZANTI L, PILOTTA A, PATRICELLI MG, BEDESCHI MF, BENEDICENTI F, PRONTERA P, TOSCHI B, SALVIATI L, MELIS D, DI BATTISTA E, VANCINI A, GARAVELLI L, ZELANTE L, MERLA G. **Molecular analysis, pathogenic mechanisms, and readthrough therapy on a large cohort of Kabuki syndrome patients.** Hum Mutat. 2014 Jul;35(7):841-50.
27. SCOTTON C, PASSARELLI C, **NERI M**, FERLINI A. **Biomarkers in rare neuromuscular diseases.** Exp Cell Res. 2014 Jul 1;325(1):44-9.

#### **Brevetto**

DMD-CGH ARRAY patent N. TO2008A000496 (25.06.2008) della Università degli Studi di Ferrara.

#### **Interventi come relatore invitato a congressi nazionali e internazionali**

- VII Congress of Italian Association of Myology, Ferrara, 24-26 May 2007

**M.Neri**, S.Torelli, I.Ugo, S.Brown, C.Sewry, P.Sabatelli, L.Merlini, P.Spitali, F.Gualandi, E.Calzolari, A.Ferlini, F.Muntoni.

HOW MUCH DYSTROPHIN TO AVOID MUSCULAR DYSTROPHY?

- 12<sup>th</sup> international congress of the World Muscle Society 17-20 Ottobre 2007 (Giardini Naxos)

**M.Neri**, G.Alfano, M.Bovolenta, P.Rimessi, E.Calzolari, S.Banfi, F.Muntoni, F.Gualandi, A.Ferlini  
THE ABSENCE OF DYSTROPHIN B ISOFORM EXPRESSION IN HUMAN HEART VENTRICLES EXPLAINS THE PATHOGENESIS OF 5' XLDC AND HIGHLIGHTS THE COMPLEXITY OF THERAPEUTIC PERSPECTIVE

- VIII Congress of Italian Association of Myology, Pisa, 5-7 June 2008

**M Neri**, Martoni E., Bovolenta M., Fini S., Spitali P., Fabris M., Angelini C., Mora M., Mongini T., Bertini E., Ricci E., Vattemi G., Mercuri E., Rimessi P., L. Merlini, Gualandi F., Ferlini A.

TRANSCRIPTIONAL PROFILE OF DYSTROPHIN GENE DUPLICATION IN DMD/BMD PATIENTS

- XI INCONTRO NAZIONALE DI GENETICA CLINICA Università Cattolica del S. Cuore, Roma 16-17 febbraio 2009

**Marcella Neri**, Francesca Gualandi, Domenico De Grandis, Massimo Zeviani, Alessandra Ferlini  
PAROXYSMAL NON-KINESIGENIC DYSKINESIA IS CAUSED BY MUTATIONS OF THE MR-1 MITOCHONDRIAL TARGETING SEQUENCE

- 12 Congresso Nazionale AIM (ASSOCIAZIONE ITALIANA MIOLOGIA) 17-20 Maggio 2012 Ragusa

WHOLE EXOME SEQUENCING AS GENETIC DIAGNOSTIC TOOL IN MYOFIBRILLAR MYOPATHIES **NERI M**, BOVOLENTA M, SCOTTON C, CASTRIGNANO T, VATTEMI G, KOTELNIKOVA E, GUALANDI F, FERLINI A

- Convegno della Società Medico Chirurgica, Ferrara 8 giugno 2013

**EREDITARIETÀ E TUMORE MAMMARIO** M.NERI, A. FERLINI

- Convegno progetto Europeo SING Aviano 24 gennaio 2014

**TECNOLOGIE HIGH THROUGHPUT NELLA DIAGNOSI MOLECOLARE DELLE MALATTIE GENETICHE** Marcella Neri